

Huntingtonova nemoc je autozomálně dominantně dědičné neurodegenerativní onemocnění projevující se poruchami hybnosti, kognitivních funkcí, chování a váhovým úbytkem, který je podmíněn multifaktoriálně.

Cílem práce bylo zjistit, zda se u Huntingtovy nemoci vyskytují poruchy výživy, jaká je jejich etiologie a závažnost.

U 10 pacientů bylo provedeno neurologické škálování, antropometrické vyšetření, hodnocení tří denního záznamu jídelníčku, měření manuálním dynamometrem, bioimpedanční analýza, nepřímá kolorimetrie a predikce výdeje energie. Aplikovali jsme algoritmy pro diagnostiku sarkopenie a malnutrice.

U všech pacientů byl pozorován nechtěný pokles tělesné hmotnosti a u 4 z 10 se prokázala podvýživa. Nebyl nalezen rozdíl hodnot měřeného klidového metabolismu a vypočítaného dle prediktivní rovnice. Ukázalo se však, že striktní nutriční doporučení založené na těchto podkladech mohou v případě některých pacientů s HN být zavádějící, protože reálná spotřeba energie může být výrazně vyšší. Všichni pacienti měli pozitivní energetickou bilanci.

Osvědčil se nový diagnostický algoritmus pro časnou diagnostiku sarkopenie. Pomocí bioimpedanční analýzy a vyšetření síly stisku ruky jsme identifikovali pravděpodobnou sarkopenii a již přítomnou sarkopenii u poloviny pacientů v našem souboru.

Při screeningovém vyšetření malnutrice dotazníkem MUST známky rizika podvýživy jevíli 4 pacienti. Algoritmem GLIM v jednom případě se potvrdila středně těžká a u třech těžká malnutrice.

V praxi je vhodné kombinovat obě screeningová vyšetření, protože samostatně nemusí včas podchytit některé poruchy výživy. Pro stanovení denní potřeby energie a živin má větší výpovědní hodnotu sledování nutričního stavu pomocí klinických parametrů než laboratorní vyšetření.